



Markus Perola, Sirpa Soini

10.8.2018

Sosiaali- ja terveysministeriö
kirjaamo@thl.fi

Lausuntopyyntönnä 8.6.2018, STM086:00/2016 ja STM/4454/2016

Luonnos hallituksen esitykseksi genomilaiksi

Terveyden ja hyvinvoinnin laitos (THL) kiittää mahdollisuudesta saada lausua Sosiaali- ja terveysministeriön (STM) luonnoksesta hallituksen esitykseksi genomilaiksi (jälj. genomilakiehdotus). Genomikeskuksen perustaminen on tärkeä ja toivottu uudistus. Keskitetty ratkaisu mahdollistaa genomitietojen tehokkaan hyödyntämisen terveydenhuollossa ja tutkimuksessa sekä edistää genomitiedon tietoturvalista käsittelyä paremmin kuin erilaiset ja eritasoiset hajautetut systeemit. Arkaluonteisten aineistojen laajamittainen käsittely ja uudet teknologiat voivat aiheuttaa korkean riskin yksilön tietosuojalle, mikä edellyttää erittäin vahvaa panostusta tietoturvaan.

Sijainti

THL on luonteva sijoituspaikka Genomikeskukselle, koska sillä on vastaavanlaisia viranomais- ja ohjaustehtäviä palvelujärjestelmässä kansallisella tasolla. Sijoitusta tukee THL:n vahva genomiikan, epidemiologian ja bioinformatiikan osaaminen sekä kansallinen ja kansainvälinen yhteistyö alan huippulaitosten kanssa. Myös läheinen yhteistyö sosiaali- ja terveystietojen toissijaisesta käytöstä (ns. toisilain) annetun lakiehdotuksen (HE 159/2017 vp) mukaisen käyttö lupaviranomaisen kanssa on luontevaa saman organisaation puitteissa. THL:llä on hyvä ja tiivis yhteistyösuhde Kansaneläkelaitoksen kanssa, mikä on tärkeää ehdotettujen vastuiden ja roolien toimivuuden kannalta.

Laatu

Genomitiedon säilyttäminen Genomikeskuksessa on THL:n mielestä perusteltua myös laatusyistä. Genomitiedon tulkinnan tulee olla strukturoitua ja seurata tiettyjä laatukriteerejä, jotta se on kliinisesti ja tutkimuksellisesti hyödynnettävissä. Genomitiedon tuotto, niin laboratorio- kuin IT-sovellusten osalta on voimakkaan tutkimuksen ja tuotekehityksen kohteena maailmanlaajuisesti ja on oletettavaa, että niissä tapahtuu suuria muutoksia ja kehitystä lähivuosien aikana. Ilman systemaattista seurantaa, laadunvalvontaa ja ohjausta genomitieto saattaisi saapua kliinisiin sovelluksiin varsin sattumanvaraisesti ja eri vaiheissa eri toimijoille. Genomikeskus huolehtii siitä, että laatu on kansallisesti standardoitu.

Genomitietorekisterin käyttötarkoitukset

Genomitietorekisterin käyttötarkoitusta ehdotetaan suppeammaksi kuin muun terveystiedon (s. 105). Jos Genomikeskuksen on tarkoitus edistää genomitiedon käyttöä yhteiskunnassa ja lisätä siihen liittyvää asiantuntemusta, tuntuu erikoiselta, että esimerkiksi opetus, tilastointi, viranomaisohjaus ja viranomaisen suunnittelu- ja selvitystehtävät jätettäisiin Genomitietorekisterin käyttötarkoituksen ulkopuolelle. Tämä tuntuisi kaventavan Genomikeskuksen asiantuntijaroolia merkittävästi. Genomilakiehdotuksessa ei perustella, miksi yleisen edun nimissä näistä tarkoituksista ei voisi lailla säätää.

www.thl.fi



Markus Perola, Sirpa Soini

10.8.2018

Rekisterinpitäjäyys

Genomilakiehdotuksessa rekisterinpitäjäyys ja siihen liittyvät vastuut ja roolit eivät ole täysin selkeitä ja ristiriidattomia, mikä on haasteellista Genomikeskuksen vastuun kannalta. Genomilakiehdotuksen 13 §:n mukaan Genomikeskus on genomitietorekisterin rekisterinpitäjä. Kuitenkin yleisperustelujen mukaan (s. 107) genomitiedon tallentajasta tulisi tallentamansa tiedon yhteisrekisterinpitäjä, mutta ei mainita sitä, kenen kanssa; ilmeisesti tarkoitetaan Genomikeskuksen kanssa. Asiasta ei säädetä lainkaan lakitekstissä. Yhteisrekisterinpito voi johtaa Genomikeskuksen osalta hallitsemattomaan vastuuseen rekisteröityyn nähden, jolla on EU:n yleisen tietosuojasetuksen (EU 2016/679) 26 artiklan 3 kohdan mukaan oikeus käyttää oikeuksiaan kutakin rekisterinpitäjää vastaan. On selvä, että julkinen toimija on tällöin parempi kohde kuin vaikkapa yksittäinen tutkija mahdollisessa väärinkäyttötilanteessa. Lisäksi ehdotetaan, että Kela olisi vastuussa lokitietojen rekisteristä. Genomikeskus on vastuussa genomitietojen käytöstä. Tähän pitää kuulua myös käytön seuranta, joten lokitietojen rekisterinpito ei voine olla yksin Kelalla. Koska lokitietojen keruu on osa hyvää tiedonhallintatapaa, kehoitamme harkitsemaan tarvitseeko tällaisesta käytännön asiasta säätää laissa lainkaan tai voisiko lokitietojen keräämisestä säätää 17 §:ssä lisäämällä sinne, että tietojärjestelmien tulee mahdollistaa käytön seuranta ja lokitietojen tallentaminen.

Toisaalta Genomikeskus ei ole oikeushenkilö. Tarkoitetaanko ehdottaa, että THL on Genomitietorekisterin vastuullinen rekisterinpitäjä? Tähän liittyy seuraavassa kuvattuja hallinnollisia pulmia.

Hallinto ja resurssit

Genomilakiehdotuksen mukaan Genomikeskus olisi itsenäinen viranomainen THL:n yhteydessä, mutta STM:n suorassa ohjauksessa. THL:n rooli Genomikeskuksen hallinnossa jää epäselväksi. Genomilakiehdotuksesta voi syntyä mielikuva, että Genomikeskus on osa THL:n johtamisympäristöä. Ehdotuksessa korostetaan kuitenkin Genomikeskuksen johtajan itsenäisyyttä ja riippumatonta päätösvaltaa. STM nimeäisi Genomikeskuksen johtajan, joka yhdessä Genomikeskukselle nimettävän ohjausryhmän kanssa valvoo ja vastaa toiminnasta. Johtaja raportoi suoraan STM:lle ja ohjausryhmälle, joka osaltaan päättäisi Genomikeskuksen yleisistä linjauksista sekä tekee esityksiä toiminnan kehittämisestä, talousarviosta ja voimavarojen suuntaamisesta.

Koska Genomikeskus ei kuitenkaan ole itsenäinen oikeushenkilö, onko tarkoitus, että THL kantaa vastuun sen toiminnasta, tietoturvasta, rekisterinpitäjän vastuun genomitietorekisteristä ja laatii Genomikeskuksen sopimukset ja huolehtii hankintamenettelyistä? Tämä on riskienhallinnan kannalta kestävämpi, jos THL ei johda eikä ohjaa Genomikeskuksen toimintaa. Esityksen mukaan Genomikeskukselle tulee oma hallinnon palveluja tuottava henkilöstö. THL:n mielestä ei ole taloudellisesti eikä toiminnallisesti järkevää hajauttaa hallinnollisia palveluita erikseen Genomikeskuksen tuotettavaksi, kun se kuitenkin on osa THL:ää. **THL:n mielestä olisikin selkeämpää, jos Genomikeskus olisi THL:n organisaation sisäinen yksikkö tai sen alainen tulosohjattava virasto, mistä THL:llä on kokemusta.**

www.thl.fi



Markus Perola, Sirpa Soini

10.8.2018

Genomikeskukselle on kaavailtu useita merkittäviä ja laaja-alaisia tehtäviä. Terveydenhuollon ammattihenkilöiden osaamisen kehittäminen ja ihmisten edellytysten parantaminen geenitiedon käyttöön ovat jo itsessään erittäin laaja-alaisia kokonaisuuksia. Niiden asianmukainen hoitaminen nopeasti muuttuvassa toimintaympäristössä edellyttää systemaattisesti suunniteltua yhteistyötä sekä palvelujärjestelmän kentän toimijoiden että yliopistojen ja ammattikorkeakoulujen kanssa. Genomikeskukselle on varmistettava pysyvä ja riittävä perusta talousarviossa, sillä kyse on viranomaistehtävästä. Genomikeskuksen toiminta ei voi nojautua yksin maksullisen palvelutoiminnan epävarmoihin tuottoihin.

Lopuksi

Genomitiedon käytön arkipäiväistyessä on mahdollista, että tarve monelle Genomikeskuksen kaltaiselle toiminnalle muuttuu tai väistyy. Siksi olisi tärkeää, kuten lakiehdotuksessa onkin esitetty, että genomilain toteutumista seurattaisiin intensiivisesti vahvan asiantuntijaryhmän toimesta ja oltaisiin valmiita nopeallakin aikataululla muuttamaan lakia tai säätelemään sen toteutusta asetuksin.

Ehdotettu genomilaki kuuluu hyvin haastavaan lainmuutoskehikkoon, josta lakiehdotus on riippuvainen. THL on huolissaan säädösympäristön vaikeutumisesta ja toisiolain eduskuntakäsittelyn viivästymisestä sekä viivästymisen aiheuttamista heijannaisvaikutuksista. Myös toiminnallisuuksien rakentaminen vaatii aikaa, minkä vuoksi lakeja säädettäessä on riittävän pitkien siirtymisaikojen avulla turvattava tutkimus- ja muun toiminnan jatkuminen nykyisellään.

Yksityiskohtaiset kommentit ovat liitteessä 1.

Pääjohtaja

Juhani Eskola

Johtaja, sijainen

Jaana Suvisaari

Liite

Yksityiskohtaiset kommentit



Markus Perola, Sirpa Soini

10.8.2018

Liite 1

THL:n lausunto luonnoksesta hallituksen esitykseksi genomilaiksi

Yleisiä perusteluihin liittyviä kommentteja

s. 6. Kuten pykäläkohtaisessa kommentissa alempana viittaamme, olisi haitallista sulkea oikeuslääketieteelliset tutkimukset kokonaan genomilain soveltamisen ulkopuolelle. Genomitutkimukset voivat auttaa kuolemansyyn selvittämisessä sekä tuntemattomien vainajien tunnistamisessa. Genomikeskuksen tietojen käyttö esimerkiksi rikollisen tunnistamiseen tai muihin lainvalvonnan asioihin voidaan poissulkea erikseen mahdollistaen kuitenkin esimerkiksi sukulaisten tiedon lisäämisen mahdollisen periytyvän rytmihäiriötapauksen suhteen.

s. 14. THL näkee, että kuvattu genomilaki ja Genomikeskus ovat ensisijaisen tärkeitä torjumassa mahdollista eriarvoisuutta geenitestien saatavuuden suhteen, kun genomitieto saataisiin koordinoitusti kaikkien väestöryhmien käyttöön.

s. 23. Asiakastietojen käsittelyssä mainitaan, että asiakastietojen tulee säilyä muuttumattomana koko niiden käsittelyajan. Genomitiedolle on kuitenkin ominaista, että algoritmien kehittyessä voi raakadatan tulkinta muuttua esimerkiksi perimän rakenteellisten ominaisuuksien osalta tai sekvensointimenetelmien kehittyessä. Tätä henkilökohtaisen perimän tulkinnan janaa tulee voida seurata.

s. 53, toinen kappale. Puhutaan genomien 1% "muuttuvasta osasta". On epäselvää, mitä tällä tarkoitetaan. Nykytutkimus paljolti, vaikkei nyt ainoastaan, kohdistuu eksomiin, genomien proteiineja koodaaviin alueisiin, joka olisi juuri tuo reilu 1% mutta se on päinvastoin evolutionaarisesti konservoitu. On myös huomattava, että kansantautien suhteen merkittävin genomitieto on tullut koko perimän käsittävistä GWAS-tutkimuksista, jotka eivät sen kummemmin erittele koodaavaa tai ei-koodaavaa sekvenssiä joka on vahvistanut sitä käsitystä että muullakin kuin perimän koodavalla alueella voi olla sairastumisalttiuden kannalta keskeinen merkitys.

s. 66, viimeiset rivit. On erityisen tärkeää, että Genomikeskus tukee tutkimusta. Niinpä käytäntöjen tulee olla alusta asti selkeitä ja tarvittaessa vaiheittaisia.

s. 89 PSA-tutkimus, prostata-spesifinen antigeeni, tehdään miesten eturauhassyövän seulontakokeena miehille, ei naisille, kuten tekstissä on kuvattu.



Markus Perola, Sirpa Soini

10.8.2018

Eritellyt kommentit pykäläkohtaisesti

1 § Lain tarkoitus

Lain perusteluissa mainitaan 'asukkaat' kun pykälätekstissä puhutaan ihmisistä. Ehdotamme perusteluissa sanan 'asukkaat' korvaamista sanalla 'ihmisten'.

3 § Määritelmät

Kohta 4, geenitesti on määritelty hivenen epämääräisesti ja rajoittavasti. Esimerkiksi polygeenisiin riskisummiin käytetään käytännössä jopa koko genomin kattavaa variaatiotietoa. Lisäksi on todennäköistä, että perimän tuntemuksen karttuessa tulee muitakin perimäanalyyssejä, joihin sisältyy monia perimän kohtia ja tätä on turha rajoittaa sanalla "muutama". Ehdotamme kohdan neljä tekstin muuttamista esimerkiksi näin: 4) *geenitestillä* laboratoriotutkimusta, jossa analysoidaan perimän rakennetta.

Kohta 7. Koska toisiolaki on vielä lopullisesti säätämätön, niin voisi olla perusteltua määritellä TKI-toiminta myös tämän lain perusteluissa yhdenmukaisesti toisiolain kanssa.

4 § Suhde muuhun lainsäädäntöön

On toivottavaa, ettei Genomilaki ole riippuvainen vielä säätämättömistä laeista.

6 § Tehtävät

1) THL näkee kohdassa 1 määritellyt tehtävät tarpeellisiksi ja perustelluiksi kansallisiksi toimintoiksi. THL myös kannattaa sitä, ettei Genomikeskus toimi itsenäisenä tutkimuslaitoksena. On kuitenkin välttämätöntä, että Genomikeskuksen asiantuntija- ja tutkijataustainen henkilökunta pysyy genomitutkimuksen kärjen tuntumassa ja siten päivittää osaamistaan jatkuvasti. Lisäksi osaaikaiset toimet (osa ajasta tutkimusta, osa genomikeskustyötä) olisi mahdollistettava. Genomikeskuksen sijainnilla genomitutkimusta tekevien tutkimusryhmien läheisyydessä on myös iso merkitys em. asian kannalta. Nämä asiat olisi hyvä käsitellä myös pykälän perusteissa.

2-3) Lakiesityksestä on hivenen epäselvää, mihin asetuu THL:n ja Kelan rajapinta genomirekisterissä. Koska raakadatan käsittely ja siitä kliinisesti käyttökelpoisen tiedon tuottaminen vaatii spesifejä bioinformaattisia taitoja, on se parasta suorittaa Genomikeskuksessa ilman rajapintoja ja lupaprosesseja. Jos raakadatan tallennetaan Kelassa, tulee käsittelyprosessin olla saumaton ja rajapintojen näkymättömiä (toki tietoturvasuudesta huolehtien). Yksi mahdollinen vaihtoehto on, että raakadatan käsittely hoidetaan esim CSC:n palvelimilla, joissa on jo runsaasti kokemusta tällaisen datan hallinnoinnista ja Kelan kautta hoidetaan varsinaisen terveydenhuoltoon päin tapahtuva tiedonvälitys. Sopimusmenettelyllä voitaisiin sopia, että tällainen esim CSC:n palvelin olisi perusteluissa mainittu "Genomikeskuksen suojattu tietojärjestelmä".

4) On huomattava, että genomitieto on, yksittäisiä varianteja lukuunottamatta, usein vaikeaa, jollei mahdotonta anonymisoida rutiinisti käytössä olevilla nykytekniikoilla. Uudet teknologiat voivat tuoda tähän ratkaisuja.

5) Tämä on tärkeä Genomikeskuksen toiminto ajatellen esim perimän satunnaislöydösten käyttöä terveydenhuollossa. Tästä, ja melkein koko lakiesityksestä, puuttuu kuitenkin keskustelu varianttilöydösten laadun varmistamisesta. Genomikeskuksen tulee suhtautua kriittisesti hallinnoimaansa dataan ja antaa hoitotarkoituksia varten vain tietyt laatuksiteerit täyttävää tietoa. Näiden laatuksiteereiden muodostaminen on yksi Genomikeskuksen luonnollisista tehtävistä, toki tukeutuen tässä myös ulkoisiin asiantuntijoihin. Momentti 7 ehkä ylätasolla tätäkin asiaa käsittelee mutta ei tarpeeksi selvästi. Lisäksi, onko tarkoituksenmukaista rajata hoitotarkoituksia annettava tieto "variaatiotietoihin", jos tarve voi tulevaisuudessa olla myös muihin tietoihin. Tämän voisi mahdollisesti määritellä "hoitotarkoituksia varten tarpeellisiin tietoihin".

Huomattava on, että tehtävässä 1 on mainittu, että Genomikeskus edistää tieteellistä tutkimusta. Kuitenkin tehtävistä puuttuu variaatiotiedon luovutus tieteelliseen tutkimukseen, joka on luonnollisesti genomitutkimuksen perusedellytys. Ehdotamme, että pykälän sanamuotoa muutetaan siten että se kattaa myös variaatiotiedon luovutuksen tieteelliseen tutkimukseen. Esimerkiksi: "5) luovuttaa variaatiotietoa potilaan hoitotarkoituksia tai tieteellistä tutkimusta varten;"

www.thl.fi



Markus Perola, Sirpa Soini

10.8.2018

6) Kuka määrittelee "erittäin harvinaisen variaation"? Pelkkä frekvenssitieto ei yksin ole arkaluontoinen, raportoidaanhan julkisissa tilastoissa esim tauteja, joita joskus sairastaa Suomessa vain yksi henkilö vuodessa. Jos sitten variantin sitoo esim paikka- tai muuhun henkilökohtaiseen tietoon, kuten ilmiasuun, tulee siitä helposti arkaluonteista. Toisaalta tieto siitä, että varianttia, vaikkakin harvinaisena, esiintyy Suomessa voi olla hyvinkin merkittävä niin tieteellisesti kuin kliinisesti. Momenttia voisi tarkentaa perusteluissa siten, että viitetietoa ei voisi luovuttaa, mikäli luovutetun tiedon perusteella varianttiedon tai siihen yhdistetyn muun tiedon perusteella yhdistää henkilöön.

7) Tämä on erittäin tärkeä tehtävä, joka asiallisesti tällä hetkellä Suomesta puuttuu. Asian kunnolla hoitaminen tekisi Suomesta myös selkeän edelläkävijän globaalillakin tasolla. Siksi olisi hyvä perusteluissa myös pohtia, miten saada mainitut ulkopuoliset asiantuntijat osallistumaan Genomikeskuksen ohjeistukseen. Olisi kartoitettava keinoja tähän, esim voisiko asiasta määrätä esim yliopistosairaaloita velvoittavalla STM:n ohjeistuksella tai jopa asetuksella.

9) Perusteluja lukiessa tämä tehtävä osaltaan on päällekkäinen tehtävän 7 kanssa, mutta toisaalta on hyvä, että kansalaisvaikuttaminen nostetaan erikseen esiin kuten myös terveydenhuollon ulkopuolella tehtävät geenitestit. Tämä on tärkeä tehtävä, mutta edellyttää Genomikeskukselta myös osaamista: kielteinen lausunto voi johtaa vaikeisiin liiketoiminnan ongelmiin yksittäisillä yrityksillä ja jopa oikeudenkäynteihin ja korvausvelvollisuuteen.

11) Olisi harkittava, onko genomitiedon kansallisten laatumääritysten asettaminen erillinen Genomikeskuksen tehtävä vai riittääkö sen käsittely perustelutekstissä. Muuten ei kommentteja paitsi kohdassa 1) käsitelty

7 § Johtaminen ja ratkaisuvallta

THL näkee tärkeänä, että Genomikeskuksen ylimmässä johdossa on lääketieteellistä osaamista. Lakiesityksen perusteluissa kuvattu järjestely vaikuttaa toimivalta. Ehdotamme täsmennyksenä kuitenkin perustelujen virkkeen: "Sen sijaan genomikeskuksen tehtävien toteuttaminen saattaisi edellyttää, että genomikeskuksen palveluksessa olisi myös lääketieteellinen johtaja." muuttamista muotoon "Genomikeskuksessa tulisi olla lääketieteellinen johtaja, joka voi olla Genomikeskuksen johtaja, tai jos hän ei ole lääkäri, niin hänen nimeämänsä Suomessa lailistettu lääkäri, jolla on asianmukainen tieteellinen pätevyys ja kokemus."

8 § Ohjausryhmä

Jos Genomikeskus sijoitetaan THL:ään, on THL:n mielestä välttämätöntä, että ohjausryhmässä on THL:n edustaja.

11 § Genomitietorekisterin tarkoitus ja tietosisältö

Tässä ja koko dokumentissa puhutaan usein 'asukkaista' vaikka Suomen terveydenhuollossa tehdään paljon tutkimuksia myös ihmisille, jotka eivät asu Suomessa tai muuttavat vaikka myöhemmin pois. Ei liene tarkoituksenmukaista sulkea tätä ryhmää pois. Ehdotamme seuraavan tekstin lisäämistä pykälään 11:

"Genomikeskus voi säilöä myös muiden kuin Suomen asukkaiden genomitietoa, jos se on perusteltua Genomikeskuksen toimintojen perusteella tai kyseessä olevien ihmisten terveydenhoidon tai hyvinvoinnin kannalta."

Nyt tämä on lain 4 mom. mukaan mahdollista vain maksullisena palveluna, joka on käsittääksemme eri asia kuin yllä.

12 § Genomitietojen käytettävyys ja säilyttäminen

Genomitieto saattaa olla osin tai joskus kokonaan potilastietoa, jota säätelee oma laki.

14 § Genomitietojen tallentaminen kansalliseen genomitietorekisteriin

Lakitekstistä jää hieman epäselväksi, onko genomitieto aina talletettava Genomikeskukseen vai voiko yksittäinen toimija toimia "itsenäisenä" genomitiedon tallentajana. Perusteluissa tulee ilmi että kyseessä on velvoite. Onko pykälän rikkojalle tiedossa sanktioita?

www.thl.fi



Markus Perola, Sirpa Soini

10.8.2018

Kuka henkilönä on veloitettu tallentamaan? Miten toimitaan jos näin ei tapahdu? Näihin kysymyksiin (myös pykälä 16 omatietovaranto) yksi ratkaisu olisi se, että säädettäisiin selvästi että vain genomitietorekisteriin tallennettua genomitietoa saa käyttää Suomessa terveydenhuollossa (tähän voisi yksittäistapauksia varten jättää Genomikeskuksen johtajalle harkintavaraa).

15 § Genomitietorekisteriin tallennettavat genomitiedot

Pykälän 14 perusteluissa sanotaan, että "Genomitietoa ei oteta alkuperäiseltä rekisterinpitäjältä pois, eikä sen palauttamista tarvitsisi erikseen arvioida, vaan käyttö ja hallinta säilyisivät aina alkuperäisellä rekisterinpitäjällä." mutta pykälässä 15 " Rekisterinpitäjällä, jolla on velvollisuus tallentaa genomitieto genomikeskukseen ei olisi oikeutta pitää genomitiedosta jäljennöksiä muualla kuin genomitietorekisterissä." Miten varmistetaan se, että tallentajalla on välittömästi käytössään käyttöyhteys omistamaansa dataan? Esim ulkomainen tutkimusryhmä joka on genotyypannut ja tallettanut datan? EU:n ulkopuolelle siirrot jne? Miten toteutetaan?

16 § Omatietovaranto

Itse tallennettavalla genomitiedolla tulisi olla jonkinlainen laatukriteeri (pykälä 17 käsittelee genomitietorekisteriä, ei omatietovarantoa), mutta tämä sisältynee 7 § mainitsemaan Genomikeskuksen johtajan määrittelemiä asioihin (mom. 3 ja 4).

Kuka luo ja ylläpitää omatietovarantoa vai onko se osa genomitietorekisteriä? Vrt myös em. laatuasia.

17 § Kansalliseen genomitietorekisteriin liittyvien tietojärjestelmien ja genomitietojen tietorakenteet

Koskeeko mainittu laatu ja tekniset vaatimukset myös omatietovarantoa?

18 § Kansaneläkelaitoksen vastuu genomitietorekisterin teknisestä toteutuksesta ja käytöstä henkilö tietojen käsittelijänä

Tässä pykälässä on asetettu Kelalle suuria tehtäviä, joita toteuttamaan se ei välttämättä ole ainoa mahdollinen toimija. Kelalla on vahva osaaminen Kanta-tyyppisten sovellusten välittämisessä terveydenhuollon käyttöön, mutta genomidatan varsinainen säilytys voidaan suorittaa monen muunkin suomalaisen toimijan toimesta luotettavasti ja tietoturvallisesti. Kelan, THL:n ja Genomikeskuksen tarkoituksenmukainen työnjako olisi kuvattava siten, ettei säädetä liian tiukkoja rajoitteita jotka hankaloittavat Genomikeskuksen töitä. Kelalle olisi annettava mahdollisuus ulkoistaa osan luetelluista toiminnoista sen sijaan että se lähtee itse niitä alusta asti rakentamaan.

19 § Säilytysaika

Tässä huomioitaneen, että genomitiedot voivat olla myös potilastietoja tai tutkimusaineistoja, joiden säilytysaikoja säätelee omat lakinsa ja vaatimuksensa (esim. hyvä kliininen käytäntö). THL:n aineistojen arkistoinnista on myös säädetty lailla.

20-21 § Salassapito ja Genomikeskuksen oikeus käsitellä genomitietoja

On tärkeää, että Genomikeskuksen hallinnoimaa genomidataa tulee voida käsitellä esimerkiksi laatu- ja variaatitietokantoina ja muita Genomikeskuksen säädettyjä toimintoja varten kuten laissa näissä pykälissä säädetään. Erillisen luvan tai suostumuksen hankkiminen näitä varten voisi estää Genomikeskuksen käytännön työn.

22 § Informointivelvollisuus

Genomikeskus ei kerää näytteitä eikä siis ole juuri koskaan suorassa yhteydessä henkilöihin, joiden tietoja siellä säilytetään (lukuunottamatta mahdollisesti omatietovarantoa käyttävät). Vastuu suorasta informoinnista henkilöille ei voi olla Genomikeskuksen. Genomikeskus voi vastata siitä, että se käsittelee vain dataa, jonka keräämiseen ja käsittelyyn on lakisääteiset perusteet, mutta suora yksilötason informointi Genomikeskuksen toimesta on käytännössä mahdotonta. Informointivelvollisuudesta säädettäessä on lisäksi huomattava, että genomitietoa voidaan määrittää näytteistä, joita ei alunperin ole otettu geenitutkimuksia varten. On myös huomattava, että melkein kaikki laboratoriotutkimukset terveydenhuollossa tehdään ilman vastaavaa

www.thl.fi



Markus Perola, Sirpa Soini

10.8.2018

informointivelvollisuutta tutkimuksen ottamisesta, vaikka määrittäminen joutuu EU:n ulkopuolella. Esimerkiksi HUSLAB:in tromboositaipumus-”paketissa” on mukana geenitutkimuksia, joista käytännössä informoidaan potilaita vasta jos niillä on kliinistä merkitystä.

Tutkimuksilla, ml. biopankkitutkimus, on lakien säätelyä, vakiintunut suostumusperiaate. Olisi vältettävä tarpeettomasti rasittamasta terveydenhuoltoa, tutkijoita ja etenkin potilaita tai tutkimuksen osallistujia ylimääräisillä toimenpiteillä, jotka tosiasiallisesti hämärtävät kokonaisuutta tutkittavan tai potilaan kannalta. Genomikeskuksen toiminnan tulee olla täysin avointa ja sillä tulee olla verkkosivut ja tiedotteet joista saa tietoa sen toiminnoista ja se voi ohjeistaa näytteenottajia mutta tieto siitä, että genomidata säilytetään ja käsitellään genomikeskuksessa tulee tulla näytteenottajan organisaation toimesta. Myös Kannassa voisi olla tieto genomitiedon säilytyksestä Genomikeskuksessa.

Viittamme myös pykälän 13 kommenttiimme.

24 § Potilaan terveyden edistäminen, lääketieteellinen diagnoosi ja hoito

Tämä on erittäin tärkeä pykälä, joka liittyy genomikeskuksen lueteltuihin tehtäviin. On tärkeää, että varianttitiedon näkymä terveydenhuollon toimijoille on mahdollisimman saumaton eikä käytännössä vaadi muuta kuin hoitosuhteen tietoteknisen varmistamisen (esim VRK-kortilla). Tulevaisuudessa olisi toivottavaa, että näkymä olisi yhteensopiva ja saumaton tärkeimpien potilastietojärjestelmien kanssa. Monimutkaisempi prosessi vähentäisi genomitiedon käyttöä potilaiden parhaaksi. Tämä edellyttää kuitenkin tarkkaa laatumäärittelyä sen suhteen, millaista ja miten muodostettua variaatitietoa hoidossa voidaan käyttää.

25 § Tieteellinen tutkimus sekä kehittämis- ja innovaatiotoiminta

Säännöksessä puhutaan vain variaatitiedoista, joilla tarkoitetaan Genomikeskuksen itse muodostamia variaatitietoja ehdotuksen 6 § 4)-kohdan mukaan. Toisaalta Genomikeskuksessa on muiden (yhteisrekisterinpitäjien) tallettamaa genomitietoa, joiden tutkimuskäytöstä on säädetty eri laeissa; erityisesti biopankkilaisissa. Ehdotuksen 6 § 4)-kohdan perusteluiden mukaan esimerkiksi biopankkitoiminnan harjoittaja saisi käyttää variaatitietoa omassa toiminnassaan, jos biopankkilaki sen sallii. Tässäkin pykälässä huolestuttaa genomilain tiukka sitominen toisiolakiin (1. mom) ja toisaalta tutkimuskäytön sääntelyn sekavuus eri laeissa. Olisi harkittava vaihtoehtoinen etenemistapa jos toisiolaki viivästyy.

Kliinisessä tutkimuksessa tarvitaan joskus suoria henkilötietoja (nimi, hetu) jolloin pseudonymisointi voi estää tutkimuksen toteuttamisen. Samoin, jos tarkoitus on kutsua tutkittavia esimerkiksi genotyypin perusteella jatkotutkimukseen. Ehdotamme, että 2. momentti muutetaan: ”Variaatitiedot on pääsääntöisesti pseudonymisoitava ennen niiden luovuttamista tieteelliseen tutkimukseen. Suoria henkilötunnistietoja sisältävää tietoa saa luovuttaa vain (Genomikeskuksen johtajan?) päätöksellä erikseen määriteltyihin tutkimuksiin. Päätös ja sen perustelut on kirjattava.”

Tietosuojasetuksessa tulkitaan tieteellisen tutkimuksen käsitettä laajasti, ja asetuksen mukainen käsite sisältää myös kaupallisen kehittämis- ja innovaatiotoiminnan. Genomilaisissa on kuitenkin erotettu kehittämis- ja innovaatiotoiminta omaksi käyttötarkoitukseksi, ja todennäköisesti henkilötietojen toisiokäyttö ei ole asetuksen mukaan mahdollista näihin tarkoituksiin. Tämän vuoksi 25 §:ssä voitaisiin selvittää, että variaatitietoja voidaan luovuttaa kehittämis- ja innovaatiotoimintaan vain anonymisoidussa muodossa, tai vaihtoehtoisesti kuvata, miten tämä asia käsitellään.

26 § Henkilön oikeus kieltää itseään koskevan genomitiedon luovuttaminen

Rajapinnat terveydenhuollon toimijoiden, tutkijoiden ja Genomikeskuksen välillä ovat tässä vähän hämärät. Potilas ei voi kieltää omaan terveydentilaansa varten tehdyn geenitutkimuksen käyttöä siinä terveydenhuollon yksikössä, jossa se on tehty, mutta voi tinkiä siitä, ettei se näy muissa yksiköissä. Myöskään ”Genomikeskus-kielto” ei voi määrittelyn alunperin tehnyttä yksikköä velvoittaa.

Ehdotamme harkittavaksi, pitäisikö Genomikeskuksella olla tieto niistä, jotka ovat peruneet suostumuksensa tieteelliseen tutkimukseen biopankeissa tai muissa tutkimuksissa. Tästä

www.thl.fi



Markus Perola, Sirpa Soini

10.8.2018

oikeudesta tähän tietoon tulisi säätää tässä laissa tai asetuksessa. Mikäli tutkimusryhmälle tai biopankille ilmoitetaan suostumuksen peruuttamisesta, on näiden toimitettava tieto myös Genomikeskukselle.

27 § Genomitiedon käsittelyä koskevan kiellon antaminen

Viittaamme edellisen pykälän kommentteihin.

28 § Genomitiedon luovuttaminen rekisteröidylle

On epäselvää, miksi rekisteröity ei saisi siirtää omia genomitietojaan toiseen järjestelmään. Lähisukulaisten suojaaminen esim vakuutusasiota ajatellen tuntuu kaukaa haetulta perustelulta. Muilla kuin identtisillä kaksosilla mahdollisuus kantaa samaa alleelia (IBD, identical-by-descent) kuin sukulaisensa on enintään 50%. Jos tämä halutaan oikeasti estää, se tulee perustella vahvemmin. Genomidatan käytön rajoittaminen vain Genomikeskuksen tietoympäristöön luo myös melkoista painetta Genomikeskuksen sovelluksiin, joilla dataa voisi sitten käyttää, ja helposti voi olla paljon resursseja syövä toiminto koska erilaisten genomitiedon analyysisovelluksien määrä on valtava ja laatu vaihteleva.

29 § Tietoturvallinen käyttöympäristö

On välttämätöntä, että myös henkilötason varianttitiotoja luovutetaan tieteelliseen tutkimukseen. Suoran genomitiedon käsittely yhdessä muiden aineistojen kanssa tutkijoiden omilla palvelimilla on edellytys niin kansalliselle kuin kansainväliselle tieteelliselle yhteistyölle. Myös jotkut kliiniset sovellukset vaativat genomitiedon suoraa käsittelyä. THL näkee, että näin kirjoitettuna ja perusteltuina pykälä 29 käytännössä estää monet kansainväliset ja kansalliset yhteistyötutkimukset ja pahimmillaan haitata potilaiden diagnostiikkaa tai hoitoa. Korkeatasoisen tietoturvan kannalta datan käsittelyn sitominen yhteen paikkaan ei ole välttämätöntä.

31 § Genomitiedon käsittelyä koskevat kiellot ja rajoitukset

Kuten arviomuistiossa ja edellä toteamme, voisi genomitieto olla hyvinkin arvokasta, kun selvitetään esimerkiksi tuntemattomien vainajien henkilöllisyyttä. Ehdotamme, että tätä ei rajattaisi pois tässä pykälässä koska sen väärinkäytön mahdollisuuksia ei juuri ole kuviteltavissa. Asian voisi todeta lain perusteluissa tai mieluummin lisätä pykälään siitä momentin.

Luku 5. Geneettisten tutkimusten suorittamisen edellytykset

Ehdotuksen perusteluissa sivulla 110 on todettu, että :

“Luku ei koskisi tutkimustarkoituksessa tai biopankkitoiminnassa suoritettavia geneettisiä tutkimuksia eikä farmakogeneettisiä tutkimuksia. Sen sijaan kuluttajalle suunnatut geneettiset palvelut kuuluisivat ehdotetun luvun soveltamisalaan.”

Epäselvyyksien välttämiseksi ehdotamme, että asia kirjataan säännöstasolle eikä pelkästään perusteluihin. Lisäksi olisi spesifioitava, kuuluvatko terveydenhuollossa käytettävät muut geenitestit kuin farmakogeneettiset testit tämän luvun piiriin.

32 -33§ Hyötyjen ja haittojen vertailu. Syrjinnän kieltö

Rikoslaisissa ja monessa muussakin laissa on syrjinnän kieltö. Ihmiset eivät esim. saa vakuutuksia sen vuoksi, että on diagnosoitu oppimisvaikeuksia tai masennusjaksoja. Syrjinnän mahdollisuus ei rajaudu perimätietoon ja ihmisoikeussopimuksissakin syrjintä ilman perusteltua syytä on kielletty. Kaikki ei ole perusteetonta syrjintää. Koska asiasta on jo muualla säädetty, ehdotamme pykälästä luopumista.

34§ Terveysteen liittyvien geneettisten tutkimusten laatu.

Viittaamme edelläoleviin kommentteihimme laadusta. Näemme, että Genomikeskuksella tulisi olla tämän määrittelyssä keskeinen rooli Suomessa vaikka onkin perusteltua tukeutua myös ulkopuolisiin asiantuntijoihin. Suoraan kuluttajille geenitestejä (DTC, direct-to-consumer) tarjoavien toimijoiden laboratoriotoiminnan arvioinnit olisi ulkoistettava mutta Genomikeskus voisi tässäkin olla koordinaattori.

www.thl.fi



Markus Perola, Sirpa Soini

10.8.2018

35§ Lääketieteellinen valvonta

Lääketieteellisen vastuuhenkilön pätevyys tulisi jotenkin määritellä. Kyseessä tulisi olla Suomessa laillistettu terveydenhuollon ammattihenkilö, mieluiten lääkäri, jolla on kokemusta geenitestien tulkinnasta. Henkilön tulisi olla tosiasiallisessa vastuussa geenitutkimuksia tekevässä yksikössä.

Perusteluissa todetaan: "Pelkkä puhelinkeskustelu ei olisi riittävä lääketieteellinen tuki lainkohdan tarkoittamassa tilanteessa". Olemme tästä eri mieltä. Geenitestien yleistyessä ja arkipäiväistyessä on todennäköistä, että osa sen perusteella saatavasta henkilökohtaisesta tiedosta on sellaista, joka on verrattavissa vaikka nyt käytössä olevaan Finrisk-laskurin sisältämään tietoon. Jos perusteluissa viitataan siihen, että aina geenitestin yhteydessä vaadittaisiin kasvokkain terveydenhuollon ammattilaisen kanssa tapahtuva konsultaatio, rajoittaa se merkittävästi tulevia genomianalyysejä mahdollisuuksia terveydenhuollossa ja etenkin preventiossa. On tilanteita, joissa esimerkiksi kirjallinen informaatio geenitestin merkityksestä ennen ja jälkeen testiä voi olla täysin riittävä.

Genomikeskus voisi olla Suomessa se taho, joka on vastuussa sekä momentissa 1 että 2 käsiteltävien asioiden määrittelystä eli siitä mitkä on lääketieteellisen vastuuhenkilön pätevyysvaatimukset ja siitä, minkälainen vähimmäisvaatimus on geenitestin yhteydessä annettavalla informaatiolla. Molemmista tapauksista vaatimukset voivat vaihdella liittyen annettavan informaation vakavuuteen. Nämä asiat olisi hyvä käydä läpi aiemmin mainituissa asiantuntijaryhmissä Genomikeskuksen oman asiantuntijoiden lisäksi ja tukena.

37§ Tiedottaminen ja geneettinen neuvonta

Lain perusteluissa todetaan tässä yhteydessä: "Annettavaa informaatiota ei ole mahdollista määritellä tyhjentävästi, vaan tarkoituksena olisi jättää tarkentavan ohjauksen antaminen genomikeskuksen tehtäväksi."

Tämän voi käsittää myös niin, että vaikkapa DTC-yhtiö kertoo, että Genomikeskus antaa sitten jatkoinformaatiota sen asiakkaille. Näin ei ole varmaan ollut lain laatijan tarkoitus vaan se, että Genomikeskus määrittää ja säätelee sen, miten DTC-yhtiöt ja muut tässä luvussa käsitellyt toimijat informoivat asiakkaitaan. Ehdotamme perustelujen selventämistä tämän suhteen, myös siten, että vastuu tästä ei siirry Genomikeskukselle yksittäisten henkilöiden genomitiedon tulkinnan suhteen vaan että sen ohjeistus on yleisluonteista.

Myös momenttien 2 ja 3 "asianmukaisuuden" määrittelyvastuu tulisi olla Genomikeskuksella ja sen asiantuntijoilla ja tämän voisi perusteluissa mainita.

38 § Suostumus

Onko tarkoitus edellyttää geneettiselle tutkimukselle normaalista hoitotilanteesta korkeampia vaatimuksia? Kenen vastuulla on asianmukaisen suostumuksen saaminen ja dokumentointi – lähettävän/hoitavan lääkärin vai laboratoriohenkilön, joka näytteen ottaa. Miten suostumuksen geenitestin tekemiseen voi peruuttaa, jos se on jo tehty ja mitä seurauksia siitä on? Geneettistä tutkimusta ei voi peruuttaa enää sen tekemisen jälkeen, mutta tuloksen tallentamisen ja käyttämisen varmaan sinänsä. Miksi geneettisen tutkimuksen tulosta pitäisi käsitellä eri tavoin kuin muiden laboratoriotulosten, joiden poistamista potilas ei voi vaatia? Otetaanko tässä huomioon terveydenhuollon ammattihenkilön oikeusturva mahdollisen hoitovirhekantelun sattuessa, jolloin tiedolla voisi olla olennainen merkitys hoidon asianmukaisuuden arvioinnissa. Vai onko tarkoitus säätää, että suostumus voidaan perua ennen tutkimuksen tekemistä? Säännös vaatii tarkennusta ja suhteuttamista muihin oikeuksiin ja tilanteisiin. Itse tiedon luovuttamisenhan henkilö voi kieltää 26 §:n mukaan.

44 § Rangaistussäännökset

Säännöksen kohdejoukkoa on syytä täsmentää: kenen toimintaa se koskee ja missä tilanteissa etenkin kohdan 3) (pitäisi varmaan olla numero 2), sillä tarkoitus ei varmaan ole saattaa rangaistavaksi esimerkiksi yksityishenkilöiden toisistaan kertomia tietoja.